

**Thema:** Mit einem Nationalen Aktionsplan sollen Diagnostik, Beratung und Therapie von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessert werden. Wie ist die Versorgungslage und was sagen ärztliche Experten im Rheinland zum vorgelegten Konzept? **von Bülent Erdogan-Griese**

## Seltene Erkrankungen: Ein Aktionsplan auch für das Rheinland



Diagnose gestellt und gesichert ist. Auch für die Angehörigen, meist sind es Eltern mit erkranktem Kind, bedeutet dies eine große Belastung.

### 52 Vorschläge für die Versorgung

Mit einem Nationalen Aktionsplan soll die Versorgung der Menschen mit Seltenen Erkrankungen nun auf eine neue Basis gestellt werden (*wir berichteten*). Erarbeitet hat diesen Plan das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Gründungsmitglieder des Bündnisses sind die Bundesministerien für Forschung und für Gesundheit, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, kurz ACHSE, sowie 25 weitere Organisationen. Der Aktionsplan listet insgesamt 52 Vorschläge für eine bessere Versorgung auf. Im Zentrum steht dabei die Etablierung von arbeitsteiligen, miteinander vernetzten Zentren der Typklassen A, B und C. Sie sollen in die wohnortnahe haus- und fachärztliche Versorgung eingebettet werden. Das Versorgungskonzept im Einzelnen:

- Typ-C-Zentren (Kooperationszentren) sollen die ambulante Versorgung für eine Krankheit oder Krankheitsgruppe interdisziplinär und multiprofessionell sicherstellen. In erster Linie wären sie für die Versorgung „bei Patienten mit gesicherter Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig“. In Frage kommen sollen hierfür beispielsweise Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren und Krankenhäuser.
- Typ-B-Zentren sollen neben dem ambulanten auch ein stationäres Versorgungsangebot vorhalten.
- Als Typ-A-Zentren dürften in der Regel Unikliniken in Frage kommen. Sie sind als Referenzzentren für Seltene Erkrankungen vorgesehen und sollen gleichzeitig mehrere Typ-B-Zentren bündeln. Typ-A-Zentren sollen zudem für unklare Fälle zuständig sein, Grundlagen- und klinische Forschung betreiben und die medizinische Ausbildung vorantreiben. Weitere Aspekte sind eine Lotsenfunktion, interdisziplinäre Fallkonferenzen und innovative Spezialdiagnostikverfahren. Da selbst die Typ-A-Zentren jeweils nur Teile des Krankheitsspektrums werden abdecken können,

**W**er an einem Schalttag, dem 29. Februar, Geburtstag hat und seinen Ehrentag gern feiert, der muss bekanntlich geduldig sein. Denn hineinzufeiern, das geht nun einmal lediglich alle vier Jahre, nämlich wenn das Jahr durch vier teilbar ist, nicht aber durch 100. Nicht nur wegen seiner etwas komplizierteren Berechnungsweise ist der 29. Februar ein besonderer Tag: Seit 2008 begehen Betroffene, Mediziner und Wissenschaftler an diesem Datum den Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen. Ganz so selten wie ein Schalttag sind Seltene Erkrankungen indes nicht, ganz im Gegenteil: Schätzungen zufolge leiden in Deutschland circa vier Millionen Menschen an einer Seltenen Erkrankung.

Als selten gilt eine Erkrankung in Europa dann, wenn sie bei weniger als fünf von 10.000 Menschen auftritt. Von den weltweit bekannten circa 30.000 Erkrankungen gilt etwa die Hälfte als selten. In Deutschland treten zwischen 7.000 und 8.000 Seltene Erkrankungen auf. Jede dritte oder vierte bekannte Erkrankung in Deutschland ist also selten. Im Landesteil Nordrhein mit seinen 9,6 Millionen Einwohnern dürfte die Zahl der Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung leben, in der Größenordnung einer halben bis Dreiviertelmillion Menschen liegen. Etwa 80 Prozent der Erkrankungen sind genetisch bedingt, nur ein kleiner Teil der Patienten kann geheilt werden. Etwa vier von fünf Krankheitsverläufen beginnen bereits im Kindesalter. Patienten mit Seltenen Erkrankungen müssen oft eine teils jahrelange Odyssee hinter sich bringen, ehe schließlich die richtige

### Chronisch tapfer

Unser Titelbild zeigt den kleinen Friedrich, der wie drei Millionen andere Kinder in Deutschland an einer Seltenen Erkrankung leidet. Bei Friedrich sind es epileptische Anfälle, Fieberschübe, Atemnot und -aussetzer. Unter dem Motto „Den Seltenen eine Stimme geben“ setzt sich die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen für Kinder wie den heute siebenjährigen Friedrich ein. Sie können mit einer Spende helfen: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

sollen sie sich untereinander und mit den Zentren der Typklassen B und C vernetzen.

Genauso spannend wie die Diskussion über dieses Versorgungskonzept selbst dürfte die Frage der Finanzierung werden. Ausdrücklich haben die Autoren für die Umsetzung des Konzepts einen Finanzierungsvorbehalt gemacht.

### Uniklinik Bonn leistet Pionierarbeit

Im Jahr 2011 gründete die Universitätsklinik Bonn mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEB) die erste Einrichtung dieser Art im Rheinland. Mit einer Koordinatorin, die eine halbe Stelle hat, und dem Einsatz von studentischen Hilfskräften wird das an der Bonner Uniklinik vorhandene medizinische Wissen von derzeit neun Spezialzentren miteinander vernetzt, wie Professor Dr. Thomas Klockgether, Direktor der Klinik und Poliklinik für Neurologie, im Gespräch mit dem *Rheinischen Ärzteblatt* ausführt. Behandlungsschwerpunkte in der Bundesstadt sind zum Beispiel neurologische Erkrankungen, Muskelerkrankungen und Epilepsien, Erkrankungen des Gerinnungssystems, konnatale und perinatale Virusinfektionen oder angeborene seltene Hypotrichosen.

Das Angebot der Bonner Uniklinik habe sich inzwischen herumgesprochen, dazu habe neben Mundpropaganda auch ein Bericht in der *Apotheken-Umschau* beigetragen, sagt Klockgether: „Inzwischen werden wir an unseren Hochschulambulanzen des Ansturms nicht mehr Herr. Die Kapazitäten reichen nicht aus.“ Ursache hierfür sind laut Klockgether die monetären Rahmenbedingungen: Bislang erfolgt die Finanzierung bei einzelnen Indikationen über § 116 b SGB V. „Diese Regelung ist derzeit aber nicht lukrativ für die Hochschulen“, sagt Klockgether.

Eine weitere Finanzierungsquelle sind Ermächtigungen nach § 117 SGB V. Danach sind die Zulassungsausschüsse verpflichtet, auf Verlangen von Hochschulen oder Hochschulkliniken die Ambulanzen, Institute und Abteilungen der Hochschulkliniken zur ambulanten ärztlichen Behandlung der Versicherten zu ermächtigen. Hierbei geht es um Untersuchungen und Behandlungen im Zusammenhang

mit Forschung und Lehre. Diese Leistungen werden unmittelbar von den Krankenkassen vergütet und können pauschaliert werden. Sie sind nicht ausdrücklich auf die Behandlung von Seltenen Erkrankungen gerichtet. „In Bonn haben wir für die Hochschulambulanzen einen Behandlungsdeckel von 70.000 Fällen pro Quartal. Was darüber hinausgeht, wird nicht vergütet“, sagt Klockgether. Die Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen sei aber oft sehr zeitintensiv und kostspielig. Es ist der alte Zielkonflikt: Auf der einen Seite sollen Menschen mit Seltenen Erkrankungen künftig besser versorgt werden, auf der anderen Seite steht das Bestreben nach Begrenzung der Ausgaben im Gesundheitswesen.

Im September dieses Jahres hat auch an der Uniklinik Essen ein mit zwei halbtags tätigen Ärztinnen besetztes Zentrum seine Arbeit offiziell aufgenommen, das Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE). Koordinatorin ist die Kinderärztin Dr. Corinna Grasemann, ihre Kollegin Charlotte Decker übernimmt die Funktion einer ärztlichen Lotsin. Geführt wird das Zentrum von einem sechsköpfigen Ausschuss unter der Leitung von Professor Dr. Bernhard Horsthemke vom Institut für Humangenetik.

Kinder mit unklaren Diagnosen werden eine der Patientengruppen am EZSE sein. Die Versorgung in der Pädiatrie sieht Grasemann, die zusätzlich halbtags in der Kinderklinik Patienten mit seltenen endokrinologischen Erkrankungen behandelt, insgesamt positiv. „Die meisten Seltenen Erkrankungen treten im Kindesalter auf, werden symptomatisch und behandlungsbedürftig. Kinderärzte sind in der Regel darauf vorbereitet, dass sie auf Patienten mit Seltenen Erkrankungen treffen können“, sagt Grasemann. Auch sei die Vernetzung der Pädiater untereinander schon heute ausgeprägt. Zu den am EZSE behandelten Krankheiten im Kindesalter gehören beispielsweise Imprinting-Erkrankungen, Nierenerkrankungen und Herzkrankheiten.

### Vernetzung wichtig für die Forschung

„Die meisten unserer Patienten werden aber wohl Erwachsene sein. Ihre Versorgungssituation stellt sich als deutlich schwieriger dar“, sagt Grasemann. Ein Problem: Überweist der Hausarzt seinen Patienten erst einmal zum Facharztkollegen, kann es passieren, dass der Patient viele Fachärzte sieht, der Hausarzt aber keinen Überblick mehr über Anamneseerhebungen und Diagnosen der Kollegen hat. Der Patient verliert sich also in der Versorgung. Grasemann: „Wir möchten in Zukunft mit dazu beitragen und helfen, dass aus dem Mosaik an Anamnesen und Diagnosen wieder ein Gesamtbild des Patienten entsteht und weitere Diagnostik erfolgen kann, wenn dies nötig ist.“ Das Spektrum der Behandlungen bei Erwachsenen umfasst zum Beispiel angeborene Erkrankungen der Aorta, Innenohrerkrankungen oder neurologische Erkrankungen. Einen Überblick über das Zen-

#### Das Aktionsbündnis und der Nationale Aktionsplan

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) wurde Anfang 2010 gegründet, unter anderem von den Bundesministerien für Gesundheit und für Forschung und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, kurz ACHSE. Das NAMSE versteht sich als Gremium der Koordination und Kommunikation. Den Nationalen Aktionsplan können Sie als PDF-Dokument auf der Internetseite des NAMSE herunterladen: <http://www.namse.de>. Den Webauftakt der ACHSE finden Sie auf [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de).

## Orphanet: Netzwerk für Seltene Erkrankungen und Arzneimittel

Orphanet ist ein mehrsprachiges Referenz-Portal für Informationen über Seltene Krankheiten und für Arzneimittel gegen Seltene Erkrankungen (Orphan Drugs). Inhalte der Website sind zum Beispiel ein Verzeichnis Seltener Krankheiten und ein Klassifikationssystem, eine mehrsprachige Enzyklopädie, die ausgehend von englischen Beschreibungen schrittweise in die verfügbaren Sprachen der Datenbank übersetzt werden soll, ein Verzeichnis der Orphan Drugs in verschiedenen Entwicklungsstadien, ein Assistenz-Diagnose-Tool oder eine Enzyklopädie mit Empfehlungen und Leitlinien für die Notfallmedizin und Anästhesie. Finanziell gefördert wird Orphanet unter anderem durch die Republik Frankreich und die Europäische Union. Internetadresse: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

trum und die Möglichkeit der Zuweisung erhalten Ärztinnen und Ärzte auf der Internetseite des Zentrums [www.ezse.de](http://www.ezse.de).

Als Elite-Einheit gegen Seltene Erkrankungen, die anderen das Wasser abgräbt, sieht Grasemann das EZSE nicht. „Die bestehenden, gut funktionierenden Strukturen wollen wir überhaupt nicht antasten, das ginge auch gar nicht. Unser Zentrum soll dort helfen, wo es keine Strukturen gibt“, sagt sie im Gespräch mit dem *Rheinischen Ärzteblatt*. „Wir wollen auch andere Kliniken, die über Expertise verfügen, ermutigen, den Status einer Einrichtung nach dem Nationalen Aktionsplan anzustreben.“ Eine hausärztliche Versorgung durch das Zentrum und die mit ihm vernetzten Hochschulambulanzen sei auch aufgrund der schon heute sehr hohen Patientenzahlen in keinem Fall das Ziel.

Den Aktionsplan bewertet Grasemann positiv: „Natürlich bedeutet er erst einmal viel Arbeit. Wir sind aber froh, dass es ihn gibt. Eine Frage werden die genauen Kriterien für die Zertifizierung der Zentren sein. Der zweite Schritt wird sein müssen, die Zentren finanziell so auszustatten, dass diese auch das notwendige Personal hierfür bereitstellen können“, sagt die Essener Ärztin. Langfristiges Ziel sei eine bundesweite Kartierung der Versorgungsangebote für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. „Eine solche Vernetzung mindestens auf nationaler Ebene ist auch mit Blick auf die weitere Erforschung Seltener Erkrankungen essentiell, da an den einzelnen Standorten aufgrund der geringen Patientenzahlen keine aussagekräftigen Ergebnisse erzielt werden können.“ Eine Kartierung hält auch Professor Klockgether für sinnvoll, auch wenn die Kolleginnen und Kollegen an den Bonner Spezialzentren schon heute bundesweit gut vernetzt seien, wie er sagt.

Mit den Pionieren aus Bonn und Essen hält der politisch gewollte, finanziell aber noch im Vagen liegende Aufbau von Zentren für Seltene Erkrankungen also Einzug in die Versorgung in Nordrhein. An den Universitäten in Aachen und Köln ist die Gründung

weiterer Zentren derweil in Planung, wie Sprecher der Kliniken dem *Rheinischen Ärzteblatt* bestätigen. Grundlage dieser Zentren, die vor allem als Anlaufstelle für Patienten und als Koordinationsplattform dienen sollen, sind wie in Bonn und Essen die schon heute existierenden Spezialambulanzen und andere qualifizierte Einrichtungen. So bietet das Zentrum für Endokrinologie, Diabetologie und Präventivmedizin (ZEDP) der Uniklinik Köln Patienten mit Verdacht auf seltene Knochenkrankungen wie beispielsweise Osteogenesis imperfecta, mono- und polyostotische Fibrodysplasie, Hypophosphatasie und Morbus Paget Diagnostik, Beratung und Therapie an. Die Kolleginnen und Kollegen der Spezialambulanz Multiple Sklerose des Zentrums für Neurologie und Psychiatrie wiederum haben auch die wichtige Aufgabe, eine MS von seltenen neuroimmunologischen Erkrankungen abzugrenzen. Schließlich gilt MS als „Krankheit mit tausend Gesichtern“.

Das Spektrum der Erkrankungen, mit denen die Stoffwechselambulanz der Uniklinik Düsseldorf zu tun hat, umfasst zum Beispiel Störungen des Aminosäurestoffwechsels, Glykogenspeicherkrankheiten und andere Erkrankungen des Kohlenhydratstoffwechsels, Störungen des Energiestoffwechsels oder lysosomale Speicherkrankheiten. Die Gaucher-Ambulanz der Düsseldorfer Uniklinik behandelt Patienten mit diesem Enzymdefekt. In Deutschland sind nach Darstellung der Ambulanz etwa 300 Patienten von diesem Krankheitsbild betroffen. Die Prävalenz bei Geburt liegt laut Internetportal [www.orpha.net](http://www.orpha.net) (siehe auch den Kasten oben) allgemein bei etwa eins zu 60.000, erreicht aber zum Beispiel bei aschkenasischen Juden eine Häufigkeit von eins zu 1.000. In der Gesamtbevölkerung beträgt die Prävalenz etwa eins zu 100.000.

## 5. Auflage der Selbsthilfebroschüre der Ärztekammer Nordrhein erschienen



Ärzte können die Broschüre kostenfrei unter der E-Mail: [sabine.schindler-marlow@aekno.de](mailto:sabine.schindler-marlow@aekno.de) oder per Fax 0211 4302-2019 bestellen.

In fünfter, erweiterter und überarbeiteter Auflage gibt die Kooperationsstelle für Selbsthilfegruppen und Ärzte der Ärztekammer Nordrhein ihre Broschüre „Gesundheitsselbsthilfe in Nordrhein“ heraus. Von Achalasie bis Zystenniere listet sie circa 2.000 Kontakte zu gesundheitlichen und psychosozialen Selbsthilfegruppen auf, die meisten davon in den Regierungsbezirken Köln und Düsseldorf. Mit dem Angebot richtet sich die Kooperationsstelle an Ärztinnen und Ärzte. Für Patienten sind alle Adressen im Internet hinterlegt. Die Datenbank wird ständig aktualisiert. [www.aekno.de/Selbsthilfe](http://www.aekno.de/Selbsthilfe)